

Antropologia chorób rzadkich. Studium region Morza Bałtyckiego

Termin „choroby rzadkie” obejmuje dużą liczbę schorzeń (7000-8000), które charakteryzuje niska częstotliwość występowania w populacji (w Europie nie więcej niż 5 na 10 000). Niemniej dotyczą one 6-8% populacji. Szacuje się, że choroby rzadkie dotyczą między 27 a 36 miliona osób w Unii Europejskiej. Wzmoczone zainteresowanie ze strony medycyny i genetyki koncentruje się przede wszystkim na ich „częstotliwości”, „powszechności” i „leczeniu”. Na temat chorób rzadkich wypowiedziały się także instytucje polityczne, takie jak Rada Unii Europejskiej (UE). Rada UE w swoich zaleceniach podkreśla „niską powszechność” ich występowania, a zarazem dużą liczbę chorych przez nie dotkniętych i skupia się głównie na przeciwdziałaniu umieralności oraz na rozwoju nowych form diagnostyki i leczenia. Ponadto, wezwała kraje członkowskie do przygotowania i wprowadzenia narodowych planów lub strategii postępowania w przypadku chorób rzadkich najpóźniej do 2013 roku. Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich wprowadzono w Finlandii (podobnie jak i w większości krajów UE), lecz nie w Polsce ani nie w Szwecji.

Wciąż brakuje wiedzy z dziedziny antropologii i nauk społecznych, która pozwoliłaby na wyjście poza podejście charakteryzujące biomedycynę i zdrowie publiczne na temat sposobów, w jakie chorzy na rzadkie schorzenia radzą sobie w życiu codziennym. Co więcej, literatura z zakresu antropologii medycznej na temat chorób rzadkich jest rozproszona i nieczęsto porównawcza etnograficznie. Mimo że w wielu rzadkich schorzeniach niezwykle istotną rolę odgrywa reżim dietetyczny, dieta i technologie biomedyczne (takie jak rurki do karmienia), zagadnieniom tym poświęca się niewiele uwagi.

Niniejszy projekt skupia się na rzadkich chorobach metabolicznych, w szczególności zaburzeniach utleniania kwasów tłuszczowych (z ang. FAODs) i acyduriach organicznych (z ang. OADs) w trzech krajach w regionie Morza Bałtyckiego: Finlandii, Polsce i Szwecji. FAODs należą do najczęściej występujących wrodzonych wad metabolizmu. Podobnie jak w wypadku innych rzadkich schorzeń, nie ma obecnie żadnych leków pozwalających na „leczenie” pacjentów cierpiących na rzadkie choroby metaboliczne. Sam proces leczenia stawia wyzwania kliniczne i wymaga od pacjentów (często dzieci) oraz członków ich rodzin przestrzegania reżimu dietetycznego przez całe życie. Co więcej, leczenie dietetyczne odbiega znacząco od „tradycyjnych” rekomendacji dietetycznych dla „normalnych” dzieci i często prowadzi do nadwagi i otyłości. Ponadto, problemy z jedzeniem, które często pojawiają się w kontekście karmienia dzieci i młodzieży z rzadką chorobą metaboliczną, wiążą się z koniecznością zastosowania karmienia przez rurkę.

Projekt wykorzystuje metody etnograficzne (takie jak obserwacja uczestnicząca i wywiady pogłębione i biograficzne) i ma na celu przyjrzenie się codziennym doświadczeniom osób z rzadkimi chorobami metabolicznymi i członków ich rodzin w szczególności w odniesieniu do leczenia dietetycznego i technologii biomedycznych oraz w kontekście troski (*care*). Ponadto, celem projektu jest analiza relacji pomiędzy niepełnosprawnością i chorobami rzadkimi oraz analiza państwowych i transnarodowych polityk dotyczących rzadkich schorzeń i leków sierocych ze szczególnym uwzględnieniem procesów produkcji wiedzy naukowej w tym zakresie i jej zastosowania w różnych krajach. Niniejszy projekt zapoczątkowuje „antropologię chorób rzadkich” i zamierza powołać do życia centrum dla antropologów medycznych i innych naukowców zainteresowanych badaniem tych schorzeń w Europie, a w szczególności w regionie Morza Bałtyckiego. Umożliwi to twórczy dialog na temat chorób przewlekłych takich jak choroby rzadkie. Mimo że na każdą z nich cierpi niewielka liczba osób, w sumie zmagają się z nimi miliony chorych. Przyczyni się do ich lepszego zrozumienia w ramach antropologii i nauk społecznych.